

Tipo do Documento	<b>PROCEDIMENTO / ROTINA</b>	POP.UACAP.GEN.001 - Página 1/8	
Título do Documento	<b>CONSULTA MÉDICA NO AMBULATÓRIO GERAL DE GENÉTICA CLÍNICA</b>	Emissão: 29/11/2023 Versão: 1	Próxima revisão: 29/11/2025

## 1. OBJETIVO(S)

Realizar primeira consulta médica no ambulatório de genética geral do Serviço de Genética Clínica aos pacientes que estão em investigação e/ou diagnosticados com doenças genéticas e/ou raras proporcionando um atendimento individualizado e acolhedor.

## 2. RESPONSÁVEL

Médico Geneticista

## 3. MATERIAIS NECESSÁRIOS

- Computador e impressora;
- Caneta;
- Régua Antropométrica;
- Balança;
- Fita Métrica;
- Estetoscópio
- Água e sabão líquido ou álcool à 70%;
- Paquímetro;
- Orquidômetro
- Tensiômetro

## 4. DESCRIÇÃO DO PROCEDIMENTO

**4.1.** Realizar a consulta médica dos pacientes marcados pela primeira vez pelo PRONTO/SAME acolhendo os pacientes que estão agendados, avaliando queixa principal, antecedentes pessoais e patológicos pregressos, história familiar, exames prévios já realizados;

**4.2.** Realizar a higienização das mãos conforme protocolo de higienização das mãos PRT.NSP.002 V.5 2022 – Protocolo de higienização das mãos;

**4.3.** Realizar exame físico céfalo-caudal minucioso;

**4.4** Realizar a higienização das mãos conforme protocolo PRT.NSP.002 V.5 2022;

**4.5** Elencar hipóteses diagnósticas e definir fluxo de investigação otimizado;

**4.6** Realizar aconselhamento genético pré-teste para paciente e familiares presentes no atendimento;

Tipo do Documento	<b>PROCEDIMENTO / ROTINA</b>	POP.UACAP.GEN.001 - Página 2/8	
Título do Documento	<b>CONSULTA MÉDICA NO AMBULATÓRIO GERAL DE GENÉTICA CLÍNICA</b>	Emissão: 29/11/2023 Versão: 1	Próxima revisão: 29/11/2025

**4.7** Discutir principais dúvidas e fazer orientações de seguimento do caso com agendamento do retorno para ambulatório específico, caso esteja disponível, ou para ambulatório de genética geral;

**4.8** Realizar evolução médica utilizando a Sistematização da Assistência no AGHUX;

**4.9** Discutir demandas com a enfermagem diante das necessidades dos pacientes;

**4.10** Manter ambiente de trabalho limpo e organizado.

## 5. RECOMENDAÇÕES

**5.1** Durante a consulta médica da genética será feito um levantamento de todo o histórico pessoal e familiar do paciente e/ou casal e, com essas informações, será verificado o risco de haver uma doença genética. Para alguns casos será necessário a realização de **testes genéticos** para confirmação da doença e o risco de recidiva da doença na família.

**5.2** A escolha dos exames complementares e genéticos devem ser justificados, e sua função na investigação da hipótese diagnóstica deve ser esclarecida ao paciente juntamente com o significado e alcance dos resultados.

## 6. AÇÕES EM CASO DE NÃO CONFORMIDADE

**6.1** Em caso de não conformidade ou Evento Adverso, notificar no VIGIHOSP de acordo com o item notificado;

**6.2.** Em caso de recusa do paciente, informar quanto aos riscos da não realização do procedimento e/ou seguimento de investigação da genética, deixar registrado no prontuário dele.

## 7. FLUXOGRAMA

NA - Não Aplicável.

## 8. REFERÊNCIAS

CARAKUSHANSKY, G. **Doenças genéticas em pediatria**. Rio de Janeiro; Guanabara Koogan; 2001.

CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA – CFM. **Genética médica para não especialistas: o reconhecimento de sinais e sintomas**. Brasília: Conselho Federal de Medicina, 2018. 116p.

JONES, L.K.S. **Padrões reconhecíveis de malformações congênitas**. 6ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier;2007.

JORDE, L.B., CAREY, J.C., BAMSHAD, M.J. **Genética médica**. 4ª ED. Rio de Janeiro: Elsevier;2010.



Tipo do Documento	<b>PROCEDIMENTO / ROTINA</b>	POP.UACAP.GEN.001 - Página 3/8	
Título do Documento	<b>CONSULTA MÉDICA NO AMBULATÓRIO GERAL DE GENÉTICA CLÍNICA</b>	Emissão: 29/11/2023 Versão: 1	Próxima revisão: 29/11/2025

LEITE, J.C.L., COMUNELLO, L.N., GIUGLIANI, R. **Tópicos em defeitos congênitos**. Porto Alegre: Editora da Universidade/ UFRGS; 2002.

NUSSBAUM, R.L., NCLNNES, R.R, WILLARD, H.F. THOMPSON & THOMPSON: **Genética médica**. 7ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier;2008.

## 9. APÊNDICE

### Apêndice A – Prontuário consulta de primeira vez

**Hospital Universitário Professor Alberto Antunes**  
**Serviço de Genética Clínica**  
**# PRIMEIRA CONSULTA #**  
**Data:**

**DADOS DE IDENTIFICAÇÃO**

Nome do Paciente: \_\_\_\_\_ **Nº do prontuário:** \_\_\_\_\_

Sexo de criação:      Masculino                                      Feminino                                      Não definido

Data de nascimento (dd/mm/aaaa): \_\_\_\_\_ Idade atual: \_\_\_\_\_

Naturalidade (Cidade/UF): \_\_\_\_\_ Procedência (Cidade / UF): \_\_\_\_\_

Nome da mãe: \_\_\_\_\_ Idade da mãe: \_\_\_\_\_

Naturalidade da mãe (Cidade / UF): \_\_\_\_\_

Nome do pai: \_\_\_\_\_ Idade do pai: \_\_\_\_\_

Naturalidade do pai (Cidade / UF): \_\_\_\_\_

Contatos (telefones / Email): \_\_\_\_\_

Encaminhamento (anotar a especialidade ou serviço que encaminhou e o pedido/motivo): \_\_\_\_\_

Motivo da consulta para o paciente/familiar: \_\_\_\_\_

**ANTECEDENTES PERI E NEONATAIS DO PACIENTE**

Tempo de gestação?      Termo      Pré-termo (<37s)      Pós termo (>42s)      Sem informação

Dados antropométricos ao nascimento (não havendo informação, use "?" no campo)

Peso:                      g      Comprimento:                      cm      PC:                      cm      Apgar 1'                      Apgar 5'

Intercorrências neonatais?                      Sem informação                      Não                      Sim.

Descreva intercorrências neonatais: \_\_\_\_\_

Necessitou de cuidados em UTI/UCI?      Sem informação                      Não                      Sim

Alta da maternidade com                      dias de vida (não havendo informação, use "?" no campo)

Teste do pezinho?                      Sem informação                      Não                      Sim.

Data / Resultado do teste do pezinho: \_\_\_\_\_



Tipo do Documento	<b>PROCEDIMENTO / ROTINA</b>	POP.UACAP.GEN.001 - Página 4/8	
Título do Documento	<b>CONSULTA MÉDICA NO AMBULATÓRIO GERAL DE GENÉTICA CLÍNICA</b>	Emissão: 29/11/2023	Próxima revisão: 29/11/2025
		Versão: 1	

#### ANTECEDENTES PESSOAIS

DNPM informar a idade em meses/anos. (Não havendo informação, colocar "?" no campo):

Sustentou a cabeça	Sentou sem apoio	Engatinhou	
Andou sem apoio	Falou palavras		Sem informação
Convulsões?	Sem informação	Não	Sim.
Idade de início e medicamentos			

Internações e/ou cirurgias:	Sem informação	Não	Sim
Descreva:			

#### ANTECEDENTES FAMILIAIS (Anexe o HEREDOGRAMA com pelo menos 3 gerações)

Consanguinidade entre os genitores?	Sem informação	Não	Sim. Descreva abaixo.
Recorrência?	Sem informação	Não	Sim. Descreva abaixo.
Presença de outros defeitos congênitos:	Sem informação	Não	Sim. Descreva abaixo.

**Exames prévios:** Sem informação Não Sim. Abaixo descreva o exame, data, resultado e laboratório.

#### ANTECEDENTES GESTACIONAIS DO PACIENTE

Intercorrências gestacionais?	Sem informação	Não	
Sim	Sangramento via vaginal	Perda de líquido via vaginal	
DHEG	Diabetes gestacional	Convulsões	
Febre	Rash cutâneo		
Outros – Descreva:			

Doenças crônicas maternas (3 meses antes de engravidar até o fim da gestação)?

Sem informação	Não		
Sim	Hipertensão arterial sistêmica	Diabetes Mellitus	
Hipotireoidismo	Hipertireoidismo	Epilepsia	
Doenças auto-imunes. Descreva:			

Outros. Descreva

Tabagismo?	Sem informação	Não	Sim
Ingestão de álcool?	Sem informação	Não	Sim
Consumo de drogas?	Sem informação	Não	Sim.
Uso de medicamentos?	Sem informação	Não	Sim.

Descreva drogas e medicamentos usados:



Tipo do Documento	<b>PROCEDIMENTO / ROTINA</b>	POP.UACAP.GEN.001 - Página 5/8	
Título do Documento	<b>CONSULTA MÉDICA NO AMBULATÓRIO GERAL DE GENÉTICA CLÍNICA</b>	Emissão: 29/11/2023	Próxima revisão: 29/11/2025
		Versão: 1	

### EXAME FÍSICO

Antropometria Peso: g/Kg Comprimento/Estatura: cm PC: cm

Outras medidas relevantes:

Ectoscopia: Proporcional? Sim Não. Descreva:

Simétrico? Sim Não. Descreva:

Outras observações gerais:

Descreva os achados da região craniofacial e pescoço:

Descreva os achados observados do tórax, ACV, abdome e coluna vertebral:

Descreva os achados dos membros:

Descreva os achados da genitália, períneo e ânus:

Descreva os achados em pele e anexos:

Descreva o exame neurológico:

### INFORMAÇÕES ADICIONAIS DE ANAMNESE E/OU EXAME FÍSICO:

### CATEGORIA DIAGNÓSTICA E HIPÓTESES NOSOLÓGICAS E ETIOLÓGICAS

**CONDUTA** (exames e avaliações; orientações; prescrições; planejamento de retorno, etc):

### REPONSÁVEIS PELA CONSULTA:



Tipo do Documento	<b>PROCEDIMENTO / ROTINA</b>	POP.UACAP.GEN.001 - Página 6/8	
Título do Documento	<b>CONSULTA MÉDICA NO AMBULATÓRIO GERAL DE GENÉTICA CLÍNICA</b>	Emissão: 29/11/2023 Versão: 1	Próxima revisão: 29/11/2025

## Apêndice B – Prontuário consulta de retorno

### SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA

# RETORNOS #

Data

Nº do prontuário:

Idade atual:

Intercorrências e/ou novas queixas:

Resultados dos exames complementares e/ou avaliações especializadas:

Complementação de dados da anamnese:

Exame físico atual (Comparativo: indentificar sinais mantidos e novos):

CATEGORIA DIAGNÓSTICA E HIPÓTESES NOSOLÓGICAS E ETIOLÓGICAS

CONDUTA (exames e avaliações; orientações; prescrições; planejamento de retorno, etc):

REPONSÁVEIS PELA CONSULTA:



Tipo do Documento	<b>PROCEDIMENTO / ROTINA</b>	POP.UACAP.GEN.001 - Página 7/8	
Título do Documento	<b>CONSULTA MÉDICA NO AMBULATÓRIO GERAL DE GENÉTICA CLÍNICA</b>	Emissão: 29/11/2023 Versão: 1	Próxima revisão: 29/11/2025

## 10. ANEXOS

NA - Não Aplicável.

## 11. HISTÓRICO DE REVISÃO

VERSÃO	DATA	RESPONSÁVEL PELA ELABORAÇÃO	DESCRIÇÃO DA ATUALIZAÇÃO
1	29/11/2023	Ana Karolina Maia de Andrade Chrystenise Valeria Ferreira Paes Isabella Lopes Monlleo Marshall Italo Barros Fontes	Institui a Rotina de consulta médica no ambulatório geral de genética clínica



Tipo do Documento	<b>PROCEDIMENTO / ROTINA</b>	POP.UACAP.GEN.001 - Página 8/8	
Título do Documento	<b>CONSULTA MÉDICA NO AMBULATÓRIO GERAL DE GENÉTICA CLÍNICA</b>	Emissão: 29/11/2023 Versão: 1	Próxima revisão: 29/11/2025

<b>Elaboração:</b>  Ana Karolina Maia de Andrade Médica geneticista / Unidade de Análise Clínica e Anátomo patológico - UACAP  Chrystenise Valeria Ferreira Paes Enfermeira RT/ Unidade de Análise Clínica e Anátomo patológico – UACAP  Isabella Lopes Monlleo Médica geneticista / Unidade de Análise Clínica e Anátomo patológico - UACAP  Marshall Itallo Barros Fontes  Médica geneticista / Unidade de Análise Clínica e Anátomo patológico - UACAP	Data: ____/____/_____  Data: ____/____/_____  Data: ____/____/_____  Data: ____/____/_____
<b>Análise:</b>  Ednaldo Almeida Gomes Chefe da Unidade de Laboratório de Análise Clínicas	Data: ____/____/_____
<b>Validação:</b>  Serviço de Controle de Infecção Relacionada à Assistência à Saúde/Unidade de Vigilância em Saúde  Setor de Gestão da Qualidade	Data: ____/____/_____
<b>Aprovação:</b>  Valtuir Barbosa Félix Chefe da Divisão de Apoio Diagnóstico e Terapêutico	Data: ____/____/_____

*Permitida a reprodução parcial ou total, desde que indicada a fonte*